

Дисциплина: Биология

Дата 22.02.2024

## ТЕМА: ЗАДАЧИ И МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

*Задания выполняются тетради. После выполнения задания работу необходимо отсканировать или сфотографировать и выслать по электронной почте [olkond@yandex.ru](mailto:olkond@yandex.ru)*

*Задание отправляется день в день, т.е. данную работу необходимо отправить мне на почту 22.02.2024 до 24.00*

*В тетради перед выполнением работы необходимо указать следующую информацию:*

*Фамилия, Имя студента:*

*Группа:*

*Дата:*

*Тема занятия:*

**Задание 1:** Используя текст лекции составьте конспект занятия по плану:

1. Разделы генетики человека
2. Методы генетики человека
3. Медицинская генетика и
4. Классификация генетических заболеваний человека
5. Задачи медицинской генетики

### ЛЕКЦИЯ: ЗАДАЧИ И МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

В частных разделах генетики исследуются особенности проявления общих закономерностей у разных видов организмов. Среди них ведущее положение занимает **генетика человека**, которая включает такие же разделы, как и общая генетика.

- **Цитогенетика** занимается изучением структуры и морфологии отдельных хромосом и их наборов в клетках, а также построением цитогенетических карт, т.е. определяет расположение генов и других элементов генома в хромосомах.
- **Генетика развития** изучает генетический контроль эмбриогенеза, начиная с проэмбриональных стадий созревания половых клеток до завершения дифференцировки разных тканей и органов.
- **Генетика популяций** занимается изучением частот мутаций и генотипов в популяциях, а также географических, демографических и иных факторов, влияющих на их динамику.
- **Биохимическая генетика** исследует связи между разными генами и органическими соединениями, присутствующими в живых организмах.
- **Молекулярная генетика** занимается исследованиями материальной природы генов или вещества наследственности, т.е. молекул ДНК, а также всех тех процессов, которые происходят с нуклеиновыми кислотами в клетках.
- **Медицинская генетика** (см. ниже).

### Методы генетики человека

Гибридологический метод неприменим для изучения человека ввиду невозможности направленного скрещивания. Этот метод слабо применим и для многих крупных животных,

поскольку потомство малочисленно, а время его развития сопоставимого с временем жизни экспериментатора.

1. Основным методом изучения наследования признаков у человека становится **генеалогический анализ**, или **анализ родословных**, который применяется не только у человека, но и у племенного скота, породистых животных и тд.
2. **Близнецовый метод** используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков. Близнецы могут быть **однойцевыми** (образуются на ранних стадиях дробления изначально из одной зиготы, когда из двух или реже из большего числа бластомеров развиваются полноценные отдельные организмы). **Однойцевые близнецы** генетически идентичны. Когда созревают и затем оплодотворяются разными сперматозоидами две или реже большее число яйцеклеток, развиваются **разнойцевые близнецы**. **Разнойцевые близнецы** сходны между собой не более чем братья и сестры, рожденные в разное время. Частота появления близнецов у людей составляет около 1% (1/3 однойцевых, 2/3 разнойцевых); подавляющее большинство близнецов является двойнями. Так как наследственный материал однойцевых близнецов одинаков, то различия, которые возникают у них, зависят от влияния среды на экспрессию генов. Сравнение частоты сходства по ряду признаков пар одно- и разнойцевых близнецов позволяет оценить значение наследственных и средовых факторов в развитии фенотипа человека.
3. **Популяционный метод**. Изучение генетических особенностей разных народов позволяет реконструировать их историю, определять характер миграции и степень родства между ними, т.е. строить этногенетические карты.
4. **Цитологический метод**. Развитие цитогенетики человека привело к созданию подробных цитогенетических карт, не уступающих по степени детализации цитогенетическим картам наиболее хорошо изученных экспериментальных объектов.
5. **Биохимический метод**.
6. **Молекулярный метод**. В последние десятилетия произошел огромный прогресс в понимании биохимических и молекулярных превращений, участвующих в контроле дифференцировки и эмбрионального развития человека. Однако самым крупным достижением генетики человека, его биохимических и молекулярных разделов является **расшифровка генома** — определение первичной нуклеотидной последовательности ДНК человека с идентификацией всех генов и определением аминокислотной последовательности кодируемых этими генами белков.

### **Медицинская генетика**

Предметом медицинской генетики являются те направления генетики человека, которые изучают роль генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний. Основной целью этих исследований является обеспечение здоровья не только настоящего, но и будущих поколений. Раздел медицинской генетики, используемый в клинической практике, называется **клинической генетикой**. Однако четкой границы между этими двумя направлениями не существует, и многие положения медицинской генетики, которые по началу рассматривались как чисто теоретические, через какое-то время находят применение в клинике.

Интенсивно развивается **фармакогенетика**, т.е. изучение влияния генотипических особенностей пациентов на метаболизм лекарственных препаратов.

С генетических позиций все болезни человека можно разделить на три класса:

- собственно, наследственные болезни (в т.ч. хромосомные и генные заболевания);
- болезни с наследственной предрасположенностью (полигенные, комплексные, многофакторные);
- приобретенные (связаны с определенными неблагоприятными внешними воздействиями).

В этиологии многофакторных заболеваний наряду с действием неблагоприятных внешних факторов существенно влияние не одного, а многих генов. Количество этих генов, формирующих наследственную предрасположенность, иногда исчисляется десятками или даже сотнями. К многофакторным заболеваниям относятся большинство наиболее распространенных болезней человека, таких как гипертония, атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, сахарный диабет, онкологические, аутоиммунные заболевания и др.

Травмы и инфекции относятся к классу приобретенных заболеваний. Однако в последнем случае часто не удается полностью исключить влияния генетических факторов, определяющих дифференциальную чувствительность разных индивидуумов к действию инфекционных агентов. В этих случаях инфекционные заболевания рассматриваются как многофакторные.

В задачи **медицинской генетики** входят:

- диагностика наследственных заболеваний;
- анализ их распространенности в разных популяциях и этнических группах;
- медико-генетическое консультирование семей больных;
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, которые приводят к инвалидности, на базе пренатальной (дородовой) диагностики;
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний;
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

В настоящее время интенсивно изучают ассоциации разных генов человека с моногенными и многофакторными заболеваниями. Эти исследования являются основой для планомерной разработки совместно со специалистами разных медицинских профилей новых патогенетических и этиологических методов лечения наследственных заболеваний, а также предупреждения развития тех заболеваний, к которым у человека имеется генетическая склонность.